

## Overview of Newborn Screening for Biotinidase Deficiency – For Parents

### What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **biotinidase deficiency**. Babies who screen positive for biotinidase deficiency need more tests done to confirm they have biotinidase deficiency. **Not all babies with a positive newborn screen will have biotinidase deficiency.**

### What is biotinidase deficiency?

Biotinidase deficiency is a condition that changes the way a person's body uses a vitamin called **biotin**. A person with **biotinidase deficiency** has low levels of an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **biotinidase**. Without biotinidase, a person cannot use the biotin normally found in food. Biotin is important because it helps our bodies make certain fats and carbohydrates (sugars) and break down proteins.

### What causes biotinidase deficiency?

Biotinidase deficiency is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the biotinidase gene (one from our fathers and one from our mothers). Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly.

In order for a person to have biotinidase deficiency, he or she must have two biotinidase gene changes. People with one biotinidase gene change do not have biotinidase deficiency.

### What are the symptoms of biotinidase deficiency?

Every child with biotinidase deficiency is different. Most babies with biotinidase deficiency will look normal at birth. Symptoms of biotinidase deficiency can appear shortly after birth, or they may show up later in childhood. Common symptoms of profound (severe) biotinidase deficiency include:

- Skin problems
- Hair loss
- Hearing and/or vision problems
- Seizures
- Weak muscles
- Developmental delay

### What is the treatment for biotinidase deficiency?

There is no cure for biotinidase. However, there is a treatment that can help with the symptoms. Children who have biotinidase deficiency will need to take extra biotin for the rest of their lives. With early diagnosis and treatment, most children with biotinidase deficiency will have few symptoms and have a normal life expectancy.

### What happens next?

Although there is no cure for biotinidase deficiency, good medical care makes a difference. Children with biotinidase deficiency should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in biotinidase deficiency and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

### Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic?

Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

### Where can I get more information about biotinidase deficiency?

- National Library of Medicine Genetics Home Reference - <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/biotinidase-deficiency>
- Region 4 Genetics Collaborative - [http://region4genetics.org/family\\_resources/gc\\_biotinidase.aspx](http://region4genetics.org/family_resources/gc_biotinidase.aspx)

## Generalidades de la valoración del recién nacido para la deficiencia de biotinidasa – para los padres

### ¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **deficiencia de biotinidasa**. Los bebés que obtienen un resultado positivo para la deficiencia de biotinidasa necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la deficiencia de biotinidasa. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán deficiencia de biotinidasa.**

### ¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una afección que cambia la forma en la cual el cuerpo de una persona usa una vitamina llamada **biotina**. Una persona con **deficiencia de biotinidasa** tiene niveles bajos de una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **biotinidasa**. Sin biotinidasa, una persona no puede usar la biotina que normalmente se encuentra en los alimentos. La biotina es importante ya que ayuda a nuestros cuerpos a producir ciertas grasas y carbohidratos (azúcares) y a descomponer las proteínas.

### ¿Qué causa la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen de biotinidasa (uno de nuestros padres y uno de nuestras madres). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente.

Para que una persona tenga biotinidasa, debe tener dos cambios del gen de biotinidasa. Las personas con un cambio en el gen de biotinidasa no tienen deficiencia de biotinidasa.

### ¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de biotinidasa?

Cada niño con deficiencia de biotinidasa es diferente. La mayoría de los bebés con deficiencia de biotinidasa parecen normales cuando nacen. Los síntomas de la deficiencia de biotinidasa pueden aparecer poco después del nacimiento, o pueden aparecer más tarde en la infancia. Los síntomas comunes de una deficiencia aguda (severa) de biotinidasa incluyen:

- Problemas de piel
- Pérdida de cabello
- Problemas de audición y/o visión
- Convulsiones
- Músculos débiles
- Retraso en el desarrollo

### ¿Cuál es el tratamiento de la deficiencia de biotinidasa?

No hay cura para la biotinidasa. Sin embargo, existe un tratamiento que puede ayudar con los síntomas. Los niños que tienen deficiencia de biotinidasa necesitarán tomar biotina adicional por el resto de sus vidas. Con un diagnóstico y tratamiento tempranos, la mayoría de los niños con deficiencia de biotinidasa tendrán pocos síntomas y una expectativa de vida normal.

### ¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la deficiencia de biotinidasa, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con deficiencia de biotinidasa deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en la deficiencia de la biotinidasa y otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

### ¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis.  
Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

### ¿Dónde puedo obtener más información acerca de la deficiencia de la biotinidasa?

- Genetics Home Reference de la Biblioteca Nacional de Medicina (National Library of Medicine):  
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/biotinidase-deficiency>
- Region 4 Genetics Collaborative - [http://region4genetics.org/family\\_resources/gc\\_biotinidase.aspx](http://region4genetics.org/family_resources/gc_biotinidase.aspx)